

www.superando.it

L'INPS e la diagnosi di autismo: doverosi approfondimenti

a cura di **Donata Vivanti**, Vicepresidente dell'[EDF](#) (European Disability Forum).

È una materia decisamente complessa, quella riguardante i criteri diagnostici da adottare per i disturbi dello spettro autistico, e le classificazioni internazionali via via adottate nel corso dei decenni hanno sempre suscitato controversie, fino alle più recenti. Presentiamo quindi un ampio approfondimento, anche per far capire con quanta cautela dovrebbe muoversi l'INPS di fronte a questo tipo di diagnosi

Leggo in «Superando.it», nell'articolo pubblicato qualche settimana fa, dal titolo [Un Messaggio dell'INPS che "aggroviglia la matassa"](#), che si rimprovera all'INPS – fra i tanti sacrosanti motivi di biasimo –, di non fare riferimento, per la **diagnosi di autismo**, al **DSM-5** [*"Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders"*, N.d.R.], ovvero alla nuova versione del **Manuale Diagnostico e Statistico** dell'APA, l'Associazione Americana degli Psicologi e Psichiatri. Tuttavia – se non vogliamo ingarbugliare ancor di più la già imbrogliata ed evocata matassa –, sarebbe più prudente, prima di invocare la pronta adozione del DSM-5, considerare attentamente i **rischi** che tale adozione – forse prematura –, da parte dell'INPS comporterebbe, per i seguenti motivi.

Fino all'adozione del DSM-5 da parte dell'APA, le due principali classificazioni internazionali dei disturbi mentali, il **DSM**, appunto e l'**ICD** (*International Classification of Diseases*, ovvero "Classificazione Internazionale dei Disturbi e delle Malattie") dell'OMS (Organizzazione Mondiale della Sanità), **coincidevano sostanzialmente** nei criteri diagnostici per l'autismo. La nuova edizione del DSM si discosta da quella precedente (il DSM-IV, non più in vigore), e di conseguenza anche dall'ultima versione dell'ICD (l'**ICD 10**), che nei criteri diagnostici per i disturbi dello spettro autistico, definiti «disturbi pervasivi dello sviluppo», si sovrappone al DSM-IV.

D'altra parte, molti centri diagnostici europei fanno riferimento **piuttosto all'ICD che al DSM**, essendo quest'ultimo una classificazione prettamente americana. E tuttavia, una nuova edizione dell'ICD (l'ICD 11), che potrebbe coincidere sostanzialmente con il DSM-5, **sembra ancora lontana**, a causa delle resistenze di autorevoli scienziati europei, incaricati della redazione di esso, a condividere i cambiamenti apportati dal DSM-5 nei criteri diagnostici per i disturbi dello spettro autistico.

Attualmente ci troviamo quindi di fronte a due classificazioni internazionali, che usano criteri diversi per diagnosticare l'autismo, e di conseguenza al **rischio di aumentare ulteriormente la confusione**.

Per di più, formulare una diagnosi di disturbo dello spettro autistico secondo i cambiamenti apportati dal DSM-5 richiede **specifiche competenze** e l'uso di **strumenti diagnostici sofisticati**. Per meglio spiegare quest'ultimo punto, vorrei presentare integralmente, qui di seguito, un articolo di **Giacomo Vivanti**, responsabile delle discussioni sui criteri diagnostici dell'autismo nel DSM-5 per l'Università La Trobe di Melbourne (Australia).

L'Autismo nel DSM-5

di Giacomo Vivanti

(Olga Tennison Autism Research Centre and Victorian Autism Specific Early Learning and Child Care Centre, La Trobe University, Melbourne, Australia)

I nuovi criteri diagnostici del DSM (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, APA, American Psychological Association) si **distaccano significativamente** da quelli utilizzati negli ultimi dieci anni per diagnosticare l'autismo e le condizioni correlate.

Inizialmente classificato sotto l'etichetta di "schizofrenia infantile" nella prima edizione del DSM (DSM-I, 1952), il concetto diagnostico di autismo è stato successivamente ridefinito in ognuna delle successive edizioni, suscitando **ogni volta controversie**.

L'ultimo cambiamento dei criteri diagnostici, introdotto dal DSM-5, e pubblicato nel maggio del 2013, non fa eccezione.

Differenze fra DSM-5 e DSM-IV

La classificazione del DSM-IV (1994) comprendeva nella definizione di "disturbi pervasivi dello sviluppo" **cinque sottotipi diversi**: il disturbo autistico; il disturbo di Asperger; il disturbo disintegrativo della fanciullezza (o disturbo di Heller); il disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato (PDDNOS – Pervasive Developmental Disorder-Not Otherwise Specified) e la sindrome di Rett.

Il DSM-5 riunisce in un'unica categoria diagnostica, sotto la definizione di "**disturbi dello spettro autistico**" (ASD – Autism Spectrum Disorders), tutti i sottotipi dei disturbi pervasivi dello sviluppo, ad eccezione della sindrome di Rett, che scompare dal DSM per rientrare nei disturbi neurologici.

Inoltre, a differenza del DSM-IV, nel DSM-5 la diagnosi di ASD dev'essere accompagnata da un'indicazione della gravità dei sintomi in una scala di tre punti.

Categorie dei sintomi richiesti per la diagnosi

La definizione diagnostica di autismo nel DSM-IV era caratterizzata da una triade di sintomi: "menomazione della reciprocità sociale", "menomazione del linguaggio/comunicazione" e "repertori ristretti e ripetitivi di interessi/attività".

Nel DSM-5, le categorie di sintomi sono **ridotte a due**: i "deficit della comunicazione sociale" (che comprendono le difficoltà sociali e di comunicazione) e i "comportamenti ristretti e ripetitivi".

I sintomi classificabili nelle categorie "deficit di comunicazione sociale" e "comportamenti ripetitivi" coincidono parzialmente con quelli elencati nel DSM-IV, con **due cambiamenti importanti**:

1. il "ritardo/menomazione del linguaggio" non è più fra i sintomi necessari alla diagnosi;
2. la "sensibilità insolita agli stimoli sensoriali", una caratteristica dell'autismo che non era compresa fra i sintomi diagnostici nel DSM-IV, è ora elencata nella categoria dei "comportamenti ripetitivi".

Sintomi richiesti per la diagnosi in ogni categoria

Nel DSM-IV, ognuna delle tre categorie comprendeva **quattro sintomi**. La diagnosi di "disturbo pervasivo dello sviluppo" richiedeva la presenza di **almeno sei sintomi**, di cui almeno due nella categoria della "menomazione sociale" e almeno uno in ciascuna delle altre due categorie.

Nel DSM-5, la diagnosi di "disturbo dello spettro autistico" richiede la presenza di **almeno tre sintomi** nella categoria dei "deficit della comunicazione sociale", e di almeno due in quella dei "comportamenti ripetitivi".

Esordio nella prima infanzia

Un ulteriore cambiamento nel DSM-5 consiste nella sostituzione del criterio diagnostico dell'esordio entro i 36 mesi di età, adottato nel DSM-IV, con la seguente definizione "aperta": «I sintomi devono essere presenti nella prima infanzia, ma possono non manifestarsi appieno finché le aspettative sociali non superano le capacità limitate».

Doppia diagnosi

Diversamente dal DSM-IV, se il bambino presenta sintomi aggiuntivi sufficienti a rientrare nei criteri diagnostici di un altro disturbo, secondo il DSM-5 è possibile assegnare una doppia diagnosi (per esempio, ASD + ADHD [*disordini dello spettro autistico + deficit di attenzione e iperattività, N.d.R.*]).

Diagnosi differenziale

Il DSM-5 introduce inoltre una **nuova etichetta diagnostica** nella categoria delle menomazioni del linguaggio (il "disturbo della comunicazione sociale"), le cui caratteristiche diagnostiche si sovrappongono parzialmente con i disturbi dello spettro autistico, poiché la diagnosi di disturbo della comunicazione sociale richiede la presenza di una «menomazione del linguaggio pragmatico» e una menomazione «nell'uso sociale della comunicazione verbale e

non-verbale».

Tuttavia, la presenza di interessi rigidi e ripetitivi è un criterio di esclusione per questa diagnosi e quindi la presenza di comportamenti ripetitivi è essenziale per la diagnosi differenziale di disturbo dello spettro autistico.

Le motivazioni dei cambiamenti

Come sottolineato da Ozonoff (2012), i cambiamenti introdotti dal DSM-5 sono derivati da **dati empirici**. L'eliminazione di sottotipi distinti di autismo che si escludono a vicenda si basa su studi scientifici longitudinali che hanno dimostrato come la distinzione in sottotipi diagnostici **non sia coerente nel tempo**, e che le differenze nelle abilità sociali e cognitive nei sottogruppi si caratterizzano meglio in termini di un continuum (Daniels et al., 2011; Prior et al., 1998).

Altri studi hanno documentato che l'affidabilità dei sottotipi diagnostici in sottotipi dei disturbi pervasivi dello sviluppo nel DSM-IV era scarsa da un luogo all'altro (cioè lo stesso bambino poteva essere diagnosticato come affetto da disturbo di Asperger in un luogo o da autismo in un altro, Huerta et al., 2012). Inoltre, le differenze fra disturbo autistico e disturbo di Asperger a livello **fenotipico** (*le manifestazioni*) e **genotipico** (*il profilo genetico*) sono scarse (Frith, 2004; Macintosh & Dissanayake, 2004).

Analogamente, la decisione di sostituire la triade di sintomi con una diade si basa su studi empirici che dimostrano come un modello bi-fattoriale di raggruppamento dei sintomi sia superiore al modello tri-fattoriale del DSM-IV (Mandy, Charman & Skuse, 2012).

La rilevanza attribuita nel DSM-5 alla presenza di comportamenti ripetitivi e l'eliminazione dei criteri diagnostici correlati al linguaggio si basano su **studi scientifici recenti** che documentano come i comportamenti ripetitivi – comprese le reazioni sensoriali anomale – si manifestino in una fase precoce dello sviluppo nei bambini con disturbi dello spettro autistico, e che a differenza delle difficoltà linguistiche siano caratteristiche distintive degli stessi (Ben-Sasson et al., 2009).

Infine, l'introduzione della nuova categoria diagnostica del "disturbo della comunicazione sociale" è motivata dall'evidenza che alcuni bambini possono presentare una menomazione nell'uso sociale della comunicazione, senza manifestare comportamenti rigidi/ripetitivi. (Rapin & Allen, 1983).

Critiche al DSM-5

Diversi studiosi e associazioni di *advocacy* ["*tutela*", *N.d.R.*] del settore hanno manifestato **preoccupazione** per le implicazioni cliniche, culturali e nella ricerca dei cambiamenti apportati dal DSM-5 (Ritvo, 2012; Vivanti et al., 2013). La critica più comune alla definizione di disturbi dello spettro autistico nel DSM-5 è che i nuovi criteri siano **troppo ristretti**, e un certo numero di studi sembra sostenere questo timore. McPartland e colleghi (2012) hanno riscontrato ad esempio che usando i criteri diagnostici del DSM-5 si perde il 40% degli individui che rispondevano ai criteri del DSM-IV.

Altri studi hanno trovato poi che usando i criteri del DSM-5 uscirebbe dalla diagnosi di disturbo dello spettro autistico una percentuale minore di casi, ma pur sempre significativa: del 32% in Worley & Matson (2012); 12% in Frazier et al. (2012); 9% in Huerta et al. (2012); 7% in Mazefsky et al. (2013); 37% in Taheri & Perry (2012); 22% in Wilson et al. (2013); 23% in Gibbs et al. (2012).

Benché i risultati di tutti questi studi probabilmente riflettano metodologie diverse, il quadro globale che ne emerge conferma che con il nuovo sistema diagnostico **un numero minore di soggetti** rientrerà nella diagnosi di disturbo dello spettro autistico. Inoltre, tutti questi studi indicano che i criteri del DSM-5 appaiono più sensibili quando per la diagnosi vengono usati **strumenti di eccellenza**, come l'**ADOS** (Autism Diagnostic and Observation Schedule) e l'**ADI** (Autism Diagnostic Interview). Poiché solo una minoranza di centri diagnostici fa uso di questi strumenti, ne possono risultare **diseguaglianze nella fornitura di servizi** e le differenze di sensibilità dei criteri diagnostici fra le due versioni del DSM possono anche complicare la comparazione dei risultati dei vecchi e dei nuovi studi di ricerca.

Un'altra critica comune, infine, riguarda l'introduzione della nuova diagnosi di "**disturbo della**

comunicazione sociale”. Non è chiaro, infatti, quale relazione ci sia fra quest’ultima e i disturbi dello spettro autistico, né quali siano i trattamenti e le strategie d’intervento da raccomandare.

Conclusioni

Il caso dell’autismo è emblematico della **natura aleatoria delle classificazioni diagnostiche**, a seconda dei cambiamenti che ogni nuova edizione del DSM comporta. È importante rimarcare che i cambiamenti introdotti dal DSM-5 sono basati su **dati empirici piuttosto che su negoziati politici o azioni di lobby** e tuttavia, l’adozione del nuovo sistema desta qualche preoccupazione, fra cui la possibilità che alcune persone precedentemente diagnosticate come affette da autismo, secondo i criteri del DSM-IV, potrebbero non rientrare più nei criteri diagnostici per i disturbi dello spettro autistico del DSM-5.

È quindi essenziale che la comunità scientifica studi l’impatto dei cambiamenti apportati dal DSM-5 nella realtà – ad esempio in contesti in cui non vengono usati strumenti diagnostici di eccellenza – e che l’utilizzo dei nuovi criteri diagnostici non sfoci, in tali contesti, nell’esclusione dai servizi di persone con disturbi dello spettro autistico.

Riferimenti bibliografici

° **American Psychiatric Association (1952)**, *Diagnostic and Statistical Manual I (DSM-I)*. Washington, DC, American Psychiatric Association.° **Ben-Sasson A., Hen L., Fluss R., Cermak S., Engel-Yeger B. & Gal E. (2009)**, *A meta-analysis of sensory modulation symptoms in individuals with Autism Spectrum Disorders*, in «Journal of Autism and Developmental Disorders», 39(1), pp. 1-11.

° **Daniels A., Rosenberg R.E., Law J.K., Lord C., Kaufmann W. & Law P. (2011)**, *Stability of initial Autism Spectrum Disorder diagnoses in community settings*, in «Journal of Autism and Developmental Disorders», 41(1), pp. 110-121.

° **Frazier T., Youngstrom E., Speer L., Embacher R., Law P., Constantino J. et al. (2012)**, *Validation of proposed DSM-5 criteria for Autism Spectrum Disorder*, in «Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry», 51(1), pp. 28-40.

° **Frith U. (2004)**, *Emanuel Miller lecture: Confusions and controversies about Asperger syndrome*, in «Journal of Child Psychology and Psychiatry», 45(4), pp. 672-686.

° **Gibbs V., Aldridge F., Chandler F., Witzlsperger E. & Smith K. (2012)**, *Brief report: An exploratory study comparing diagnostic outcomes for Autism Spectrum Disorders under DSM-IV-TR with the proposed DSM-5 revision*, in *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(8), pp. 1750-1756.

° **Huerta M., Bishop S., Duncan A., Hus V. & Lord C. (2012)**, *Application of DSM-5 criteria for Autism Spectrum Disorder to three samples of children with DSM-IV diagnoses of Pervasive Developmental Disorders*, in «American Journal of Psychiatry», 169(10), pp. 1056-1064.

° **Macintosh K. E. & Dissanayake C. (2004)**, *Annotation: The similarities and differences between Autistic disorder and Asperger’s disorder: A review of the empirical evidence*, in «Journal of Child Psychology and Psychiatry», 45(3), pp. 421-434.

° **Mandy W.P., Charman T. & Skuse D.H. (2012)**, *Testing the construct validity of proposed criteria for DSM-5 Autism Spectrum Disorder*, in «Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry», 51(1), pp. 41-50.

° **Mazefsky C., McPartland J., Gastgeb H. & Minshew N.J. (2013)**, *Brief Report: Comparability of DSM-IV and DSM-5 ASD research samples*, in «Journal of Autism and Developmental Disorders», 43(5), pp. 1236-1242.

° **McPartland J., Reichow B. & Volkmar F.R. (2012)**, *Sensitivity and specificity of proposed DSM-5 diagnostic criteria for Autism Spectrum Disorder*, in «Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry», 51(4), pp. 368-383.

- **Ozonoff S. (2012)**, *Editorial perspective: Autism Spectrum Disorders in DSM-5 – An historical perspective and the need for change*, in «Journal of Child Psychology and Psychiatry», 53(10), pp. 1092-1094.
- **Prior M., Eisenmajer R., Leekam S., Wing L., Gould J., Ong B. et al. (1998)**, *Are there subgroups within the autistic spectrum? A cluster analysis of a group of children with Autism Spectrum Disorders*, in «Journal of Child Psychology and Psychiatry», 39(6), pp. 893-902.
- **Rapin I. & Allen D. (1983)**, *Developmental language disorders: Nosologic considerations*, in U. Kirk (a cura di), *Neuropsychology of Language Reading and Spelling*, New York, Academic Press.
- **Ritvo E. (2012)**, *Postponing the proposed changes in DSM-5 for Autistic Spectrum Disorder until new scientific evidence adequately supports them*, in *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42, pp. 2021-2022.
- **Taheri A. & Perry A. (2012)**, *Exploring the proposed DSM-5 criteria in a clinical sample*, in «Journal of Autism and Developmental Disorders», 42(9), pp. 1810-1817.
- **Vivanti G., Hudry K., Trembath D., Barbaro J., Richdale A. & Dissanayake C. (2013)**, *Towards the DSM-5 Criteria for Autism: Clinical, Cultural, and Research Implications*, in «Australian Psychologist».
- **Wilson C.E., Gillan N., Spain D., Robertson D., Roberts G., Murphy C.M. et al. (2013)**, *Comparison of ICD-10, DSM-IV-TR and DSM-5 in an adult Autism Spectrum Disorder diagnostic clinic*, in «Journal of Autism and Developmental Disorders».
- **Worley J.A. & Matson J.L. (2012)**, *Comparing symptoms of Autism Spectrum Disorders using the current DSM-IV-TR diagnostic criteria and the proposed DSM-5 diagnostic criteria*, in «Research in Autism Spectrum Disorders», 6(2), pp. 965-970.

18 luglio 2014